



我有乳癌家族史，我該接受遺傳性癌症基因檢測嗎？

前言

乳癌的發生是經由單個或多個癌症相關基因的突變所導致的疾病，這些癌症相關基因突變往往是後天的因素造成，包括所接觸的環境、飲食及生活習慣等。

但是目前已知家族中有乳癌患者，其成因並非全然由單基因突變所引起，可能是由於多基因遺傳與後天環境因子交互作用而形成的。因此導致癌症發生的機率比一般人高，發生年齡也比一般人年輕。本表單可以提供您遺傳性癌症基因檢測的相關資訊並且透過諮詢醫師幫助您了解自己是否需要接受基因檢測。

適用對象 / 適用狀況

(根據2017年NCCN遺傳性/家族性高危評估指南)¹

- 三等親有下列情況
 1. 家族內有已知癌變基因成員。
 2. 單一家庭內有兩位(含)以上是乳癌病患或者有兩側乳癌或同側多發病史的成員。
 3. 在父系或母系中，兩位(含)以上有乳癌病史的成員，至少有一位<50歲。
 4. 罹患卵巢癌，輸卵管癌或原發性腹膜癌。
 5. 男性乳癌。
- 二等親內有 ≤ 45 歲之乳癌病患

家族成員有下列三個以上(含)的癌病成員；乳癌，胰臟癌，腦癌，高惡性度攝護腺癌，大腸癌，色素瘤，肉瘤，子宮內膜癌，血癌，瀰漫性胃癌，腎上腺皮質癌，甲狀腺癌，腎癌，腸道過誤瘤以及一些有皮膚表現的遺傳性疾病。

疾病或健康議題簡介

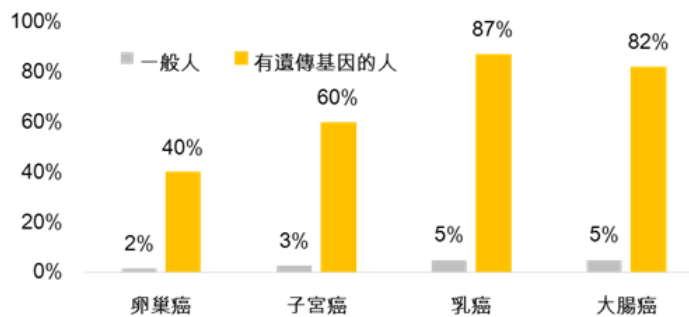
一、為什麼要接受遺傳性癌症基因檢測？

根據研究顯示(Nat. Cancer Inst. 2017)²，當遺傳到某些基因變異就可能比一般人高出二十倍的罹癌風險。因此，遺傳性癌症基因風險檢測能讓您了解自己的罹癌風險並做好健康管理計畫。



有遺傳性癌症基因變異的人，通常：

- 罹患癌症的風險較高
- 罹患癌症的年紀較輕
- 癌症的進展較快速



此外，我們也會提供一份【癌症基因風險問卷】幫助您了解是否存在較高的遺傳基因變異風險。(請參看本文件末附件)

二、若檢測出來的結果為陽性(測出病理性突變基因)，接下來我該怎麼做？

首先，必須建立一個正確的觀念是檢測結果為陽性並不表示已經罹癌。

此外根據研究指出，大約有10%的癌症形成是由遺傳因素造成，其餘九成為後天因素造成。進一步說明，乳癌遺傳性基因突變以BRCA1, BRCA2為大宗約占有所有突變的50%其它尚有TP53, PTEN, CDH1, CHK2, STK11, ATM, PALB2等，不同基因的突變乳癌風險也會有些微的差異。

因此，檢測的結果為陽性僅能代表罹癌的風險會比一般人高。我們可以做的是制訂個人健康管理計畫。以BRCA1/2突變為例³：

1. 從18歲起，乳房自我檢查。
2. 從25歲起，每6-12個月要乳房臨床檢查。
3. 乳房篩檢
 - 25-29歲，每年一次乳房磁振攝影(MRI)。
 - 30-75歲，每年一次乳房攝影及乳房磁振攝影(MRI)。
 - >75歲則依個人狀況決定。
4. 討論乳房減危切除手術(risk reducing mastectomy)
5. 建議卵巢輸卵管減危切除手術(risk reducing salpigo-oophorectomy)。
 - 35-40歲，若為BRCA2則建議40-45歲。
6. 考慮減危藥物使用
 - Tamoxifen >可降低BRCA2乳癌發生率
 - 避孕藥 >臨床證據不一致
7. 維持健康的體重BMI<25



8. 規律運動的習慣

9. 少酒

10. 禁煙

11. 營養飲食

三、對於目前市面上有這麼多的基因檢測公司，我該如何選擇？

通常民眾最在意的是「基因檢測費用高，卻感覺不到跟治療的直接關聯」。現今，許多新穎的醫療技術相繼問世，一個檢測平台能偵測的範圍愈廣愈詳盡，且其精準度不能因為檢測項目多而下降，費用也要在病人可負擔的範圍內，都是需納入考量的因素。早期基因檢測只能檢測 BRCA 1 和 BRCA 2，做的基因檢測組數較少，而過去三到五年是台灣基因檢測的快速發展期，現在最大的基因檢測組合甚至可一次可檢測多達 98 個基因，做一次檢測就可以將相關罹癌風險和資訊一網打盡。

因此，建議可從多方面來選擇適合的基因檢測方法：

1. 檢測技術平台：隨著分子技術的進步，現今基因檢測的技術平台已進展到次世代定序(NGS)的方法，優點是：
 - 可以同時分析成千上萬條序列，有別於傳統的定序法一次只能定序一種序列
 - 錯誤率極低
 - 目前最先進的技術
 - 可以整段基因掃描，確切找出變異點；有別於傳統只看熱點基因(hot spot)的方式
2. 可偵測的遺傳癌症基因組數：目前市面上可偵測到最多的基因組數為98組（根據美國NCCN指南建議）

AIP	ALK	APC	ATM	BAP1	BARD1	BLM	BMPR1A	BRCA1	BRCA2
BRIP1	BUB1B	CDC73	CDH1	CDK4	CDKN1C	CDKN2A	CEBPA	CEP57	CHEK2
CYLD	DDB2	DCER1	DISC3	EGFR	EPCAM	ERCC2	ERCC3	ERCC4	ERCC5
EXT1	EKT2	EZH2	FANCA	FANCB	FANCC	FANCD2	FANCE	FANCF	FANCG
FANCI	FANCL	FANCM	FH	FLCN	GATA2	GPC3	HNFI1A	HOXB13	HRAS
KIT	MAX	MEN1	MET	MLH1	MSH2	MSH6	MUTYH	NBN	NFI
MF2	MSD1	PALE2	PHOX2B	PMS1	PMS2	PPM1D	PRF1	PRKARIA	PTCH1
PTEN	RAD51C	RAD51D	REI	RECQL4	RET	RHBF2	RUNX1	SBDS	SDHAF2
SDHB	SDHC	SDHD	SLX4	SMAD4	SMARCA4	SMARCB1	STK11	SUFU	TMEM127
TP53	TSC1	TSC2	VHL	WT1	WRN	XPA	XPC		

3. 可檢測的癌症種類：目前市面上可檢測到的癌症種類約有25種，包含：乳房、前列腺、大腸及直腸、胃、食道、小腸、子宮內膜、子宮肌層、子宮頸、卵巢、泌尿道及膀胱、腎臟、甲狀腺、軟組織、肺臟及胸膜、胰臟外分泌部、胰臟內分泌部、頭頸部、中樞神經系統、皮膚、骨骼、各種分泌腺、肝臟、血液、周邊神經系統等相關癌種。



中山醫學大學附設醫院

醫病共享決策輔助評估表

4. 檢測的費用：由於基因檢測逐漸普及，費用也會是民眾如何選擇基因檢測的重點考量因素。因此，檢測費用必須是親民且民眾可負擔的價格。
5. 遺傳性癌症基因的檢測流程：先填寫相關檢測資料及自願書→到檢驗科進行採血或採取口腔黏膜樣本→約2-4週後會收到報告(依不同的檢測項目或不同公司，報告時間會有所不同)→屆時會提供兩份報告，一份會給病患，另一份將提供給相關醫護人員。

6. 隱私權

是否不讓他人知道檢驗結果，可由病患自行決定。

但建議讓家屬及其醫療團隊人員知道結果，因為後續的追蹤及預防對病患和其家屬是相當重要的。

最後，許多醫師表示：「技術進步為人類帶來便利，可一次把相關的癌症基因都檢測完，而且又符合國際上的癌症指引。當然，這對病人來講也是最好的方式。」⁴

您目前比較想要選擇的方式是：

- 我想接受遺傳性癌症基因檢測
- 我目前不想接受遺傳性癌症基因檢測

參考文獻：

1. NCCN: 美國國家綜合癌症網絡
NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology (NCCN guidelines)
Genetics/Familial High-Risk Assessment: Breast and Ovarian, V2. 2017.
2. The Genetics of Cancer
<http://www.cancer.gov/about-cancer/causes-prevention/genetics>.
3. NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology (NCCN guidelines) Breast Cancer Risk Reduction, V1. 2017.
4. Kurian AW, etc. Clinical Evaluation of a Multiple-Gene Sequencing Panel for Hereditary Cancer Risk Assessment. JCO 2014; 32: 2001-2009.

～後面尚有題目，請繼續回答，謝謝～



請透過以下四個步驟來幫助您做決定

步驟一：比較優點、缺點、風險、副作用(併發症)、可能的費用。

考量項目	接受遺傳性癌症基因的檢測	不接受遺傳性癌症基因的檢測
個人健康管理	1. 可以更了解罹癌的風險。 2. 本身增加篩檢的頻率，早期發現即早治療。 3. 同時了解具有相同基因其他癌別的風險，提早重視，提升治癒率。	1. 無法預知罹癌的風險。 2. 18歲起，乳房自我檢查。
治療方式	根據基因檢測結果，制定治療方式	根據各醫院治療標準指引制定治療方式
健保給付	無	有乳癌家族史者,40歲以上每兩年一次乳房攝影
費用考量	需自費，費用約數萬元(依不同公司，檢驗項目多寡而定)	無

步驟二、您選擇醫療方式會在意的項目有什麼?以及在意的程度為何?

考量項目	在意程度 (0分代表完全不在意，5分為非常在意) 完全不在意 → 非常在意						備註： 建議選擇的方式
	0	1	2	3	4	5	
專業人士協助評估與給予建議							
事先了解罹病可能性							
花費費用							
花費時間							
檢測的基因組數及癌症種類							



中山醫學大學附設醫院
醫病共享決策輔助評估表

步驟三：您對治療的認知有多少？（請勾選√）

	對	不對	我不確定
1. 所謂遺傳性癌症表示：本身的罹癌是遺傳到父或母方的基因變異而導致的癌症。			
2. 人的遺傳基因不會隨時間而改變，所以遺傳基因檢測一輩子只要做一次就好。			
3. 做了遺傳性癌症基因檢測的結果為陽性表示已經罹癌。			
4. 帶有遺傳性癌症基因變異表示罹癌的風險會比一般人還要高。			

步驟四：您現在確認好想要的治療方式嗎？

1. 我已經確認好想要的治療方式，我決定選擇：（下列擇一）

我想接受遺傳性癌症基因檢測。

我目前不想接受遺傳性癌症基因檢測，原因：_____

2. 目前我還無法決定

我想再與我的主治醫師討論我的決定

我想要再與其他人(含配偶、家人、朋友或第二意見提供者…)討論我的決定

3. 對於以上治療方式，我想要再了解更多，我的問題有：

完成以上評估後，您可以將此份結果與您的主治醫師討論。

主治醫師/SDM 教練：

患者/家屬簽名欄：

日期： 年 月 日

～感謝您撥空填寫，敬祝 順心～

癌症基因風險問卷

這份問卷的目的：幫助消費者知道是否自己有較高的遺傳基因變異風險。

有遺傳基因變異的個體，和沒有遺傳基因變異的個體相較，終生將有高達**20**倍的風險罹患癌症。基因檢測可以幫助你確認是否有遺傳變異，以及是否有較高的風險罹患癌症。

若能鑑定出這些癌症的風險，可以協助醫生擬定病人的個人化醫療計畫、治療方式，同時開立診療方案與篩檢檢測，就可以大幅預防癌症的發生。

你的家族病史

癌症	是 / 否	自己 (診斷出癌症的年紀)	父母/兄弟姊妹/小孩 (診斷出癌症的年紀)	母方親戚 (診斷出癌症的年紀)	父方親戚 (診斷出癌症的年紀)
舉例：乳癌	是	42		阿姨，42	
乳癌 (女性或男性)					
卵巢癌					
子宮癌					
大腸癌					
一生中有10顆 (或更多) 的大腸瘻肉					
其他 (請具體說明癌症類別)					

遺傳性癌症的警示徵兆

	請勾選一項	可複選
多樣性 某一方的家族有罹患多項癌症	<input type="checkbox"/> 是 <input type="checkbox"/> 否	<input type="checkbox"/> 罹患2個(含)以上：乳癌、卵巢癌、前列腺癌、胰臟癌 <input type="checkbox"/> 罹患2個(含)以上：大腸癌、子宮癌、卵巢癌、胃癌、胰臟癌、其他 <input type="checkbox"/> 罹患2個(含)以上：黑色素瘤、胰臟癌
年輕型 50歲以前罹癌	<input type="checkbox"/> 是 <input type="checkbox"/> 否	<input type="checkbox"/> 乳癌 <input type="checkbox"/> 大腸癌 <input type="checkbox"/> 子宮癌
罕見型 任何年齡罹癌	<input type="checkbox"/> 是 <input type="checkbox"/> 否	<input type="checkbox"/> 卵巢癌 <input type="checkbox"/> 男性乳癌 <input type="checkbox"/> 三陰性乳腺癌 <input type="checkbox"/> 多個 (超過10個) 大腸瘻肉

病人簽名

日期